

Olgu sunumu

Amniyotik Band Sendromu Olgusu

Lokman ÜSTYOL, Hayrettin TEMEL, Erdal PEKER, Murat DOĞAN, Fesih AKTAR, Gökmen A. TAŞKIN, Hüseyin ÇAKSEN

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, VAN

ÖZET

Amniotik band sendromu (ABS), amniyondan yoksun plasenta, amniotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ya da dolanması ile oluşan fetal deformasyon, malformasyon veya amputasyon üçlüsü ile karakterize bir tablodur. Prevelansı 1.200 ile 15.000 canlı doğumda bir arasında değişmektedir. Altı yaşında erkek hasta doğuştan el ve ayaklarının olmaması şikayetleriyle getirildi. Fizik muayenede sağ diz 5 cm altı ve sol ayak bileğinin hemen altından itibaren, ayrıca sağ ve sol el ikinci, üçüncü ve dördüncü parmak metakarpofalangial eklem, sol el birinci ve beşinci parmak proksimal interfalangial eklem hizasında boğumlanma tarzında anomalileri vardı. Beyin manyetik rezonans incelemesi ve batin ultrasonografisi normal idi. Bu vaka dolayısıyla ekstremitte anomalileriyle getirilen vakalarda ayırıcı tanıda ABS'nin de düşünülmesi gerektiğini vurgulamak isteriz.

Anahtar Kelimeler: Amniotik band sendromu, ekstremitte anomalileri, malformasyon

ABSTRACT**A case of amniotic band syndrome**

Amniotic Band Syndrome (ABS) is a clinical picture characterized by the triad of fetal deformation, malformation or amputation due to adherence to the fetus or coiling around the placenta. Its prevalence ranges in between one in 1.200 and 15.000 live births. A six-year-old male patient was admitted to the hospital with the complaint absence of hands and feet since birth. On his physical examination, there were articulation anomalies starting at 5 cm below the right knee and just below the left ankle and furthermore, at the levels of right and left hand second, third and fourth finger's metacarpophalangeal joints, and the left hand first and fifth finger proximal interphalangeal junction. The brain magnetic resonance imaging and abdominal ultrasound were normal. With this case report, we want to emphasize that ABS should be kept in mind in the differential diagnosis of patients with extremity anomalies.

Key Words: Amniotic Band Syndrome, extremity anomalies, malformation

GİRİŞ

Amniotik band sendromu (ABS), amniyondan yoksun plasenta, amniotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ya da dolanması ile oluşan fetal deformasyon, malformasyon veya amputasyon üçlüsü ile karakterize bir sendrom olarak tanımlanmaktadır. Amniotik band sendromu, basit dijital band konstrüksiyonundan major kraniyofasiyal, visseral defektlere kadar değişkenlik gösterebilen ve ölümlle sonuçlanan anomaliler spektrumudur. ABS prevelansı 1.200 ile 15.000 canlı doğumda bir değişmekte olup, etiyolojisi halen tartışmalıdır.

Neonatal ABS'nin tanısını koymak çoğu zaman zordur ve vakaların ancak %29-50'sinin tanısı doğru olarak konulabilir¹⁻⁵.

Hastanemize doğumdan beri el ve ayak yokluğu şikâyeti ile getirilen, kraniyofasiyal defekti olmadan motor mental retardasyon ile birlikte amniyotik band sendromu tanısı alan 6 yaşında erkek hastayı sunduk.

OLGU

Altı yaşında erkek hasta hastanemize doğumdan beri el ve ayak yokluğu şikâyeti ile getirildi. Anne köyde yaşamaktaydı ve sosyoekonomik ve eğitim düzeyi düşüktü. Natal öyküsünde annesinin 4. gebelik ayından itibaren sık tekrarlayan halsizlik, iştahsızlık, ateş, bulantı ve kusma şikayetlerinin olduğu, sürekli hasta olduğu ancak herhangi bir sağlık kuruluşuna başvurmadağı, gebeliği sırasında ilaç alım ve travma öyküsü olmadığı, fakat doğumdan 3 gün önce erken membran rüptürü olduğu ve doğumun zor olduğu öğrenildi.

Özgeçmişinde 8 aylıkken baş kontrolü olduğu, bir yaşında desteksiz oturmaya başladığı 2 yaşından itibaren aile ebeveynlerini tanımaya ve ismine cevap vermeye başladığı şu an söyleneni anladığı ancak konuşmadığı, el ve ayak anomalilerinin doğumdan beri olduğu öğrenildi. Soy geçmişinde; anne ile baba arasında akrabalık ve ailede konjenital anomali hikayesi yoktu.

Olgumuzun sağlıklı 2 erkek ve 5 kız kardeşi vardı. Bir kız kardeşinin 2 yaşında ateşli hastalık geçirerek eksitus olduğu ve annenin bir abortus hikayesi olduğu öğrenildi.

Yazışma adresi:

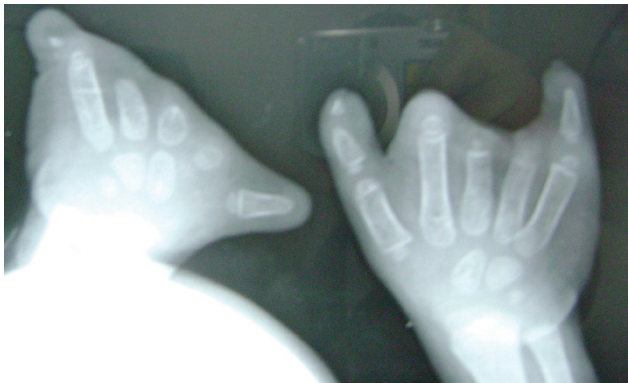
Dr. Erdal PEKER
Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Van
e-mail: pekererdal@hotmail.com
Yazının geldiği tarih : 27.03.2010
Yayına kabul tarihi : 10.06.2010

Fizik muayenede genel durum iyi, bilinç açıktı. Vital bulgular stabil ve sistem muayeneleri doğaldı. Ekstremiteler muayenesinde sağ diz altı ve sol ayak bileğinden itibaren boğumlanma tarzında ampute idi. Sağ el ikinci, üçüncü, dördüncü parmak proksimal interfalangial eklem ve 5. parmak distal interfalangial eklem, sol el ikinci, üçüncü, dördüncü parmak metakarpaların distali hizasından itibaren boğumlanma tarzında anomali ve 5. parmak proksimal falanksının çok küçük olduğu görüldü.

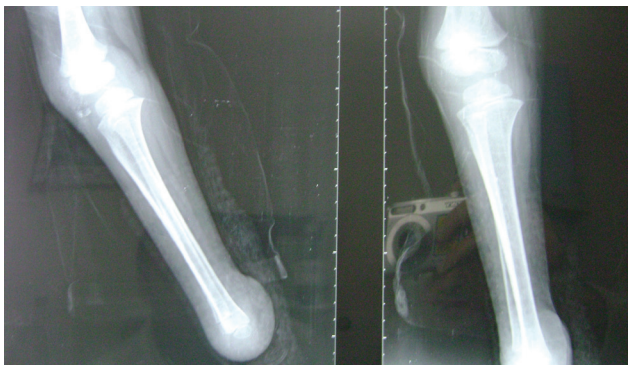
Ayrıca orta düzeyde mental retardasyon tespit edildi. Diğer sistem muayenelerinde patolojik bulguya rastlanmadı.

Laboratuvar değerlerinde tam kan, biyokimya, kan gazı, tam idrar tetkiki, protrombin zamanı ve aktive parsiyel tromboplastin zamanı normal idi.

Kemik surveyde her iki ayak ve ayak bileği izlenemeyen tibia kemiği izlenmekte iken, sağ elde ise 2.-3.-4. falanksların distal ve orta proksimal kesimleri 5. parmağın distal kesimi izlenmemekte, sol elde 2-3-4. metakarpaların distal kesimleri ve falankslar izlenmemekte, 5. parmak proksimal falanksı çok küçük olarak izlenmekte olduğu görüldü (Resim 1, 2). Beyin manyetik rezonans incelemesi, elektrokardiyografi, posterior-anterior akciğer grafisi ve batin ultrasonografisi normal idi. Olgu düzeltici operasyonlar açısından plastik cerrahi bölümüne yönlendirildi.



Resim 1. Her iki elde görülen anomaliler



Resim 2. Her iki ayak ve ayak bileği kemiklerinin izlenemediği tibia kemiği

TARTIŞMA

Amniyotik bant sendromu etyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Etiyolojide iskemi, enfeksiyon, abdominal travma, amniyosentez, gebeliğin ilk üç ayında antimitotik ilaç alınımı ve bağ dokusu patolojileri suçlanmaktadır. Prognoz iç organ tutulumuna bağlıdır. Son zamanlarda prenatal tanı konan olgulara, intrauterin düzeltici ve ekstremiteler kurtarıcı cerrahi girişimler uygulanmaktadır⁶⁻⁸.

Amniyotik band sendromunda, genellikle konstriksiyon halkalarına bağlı olarak parmak veya ekstremiteler parçalarının basit amputasyonları, parsiyel sindaktili, ekstremiteleri çevreleyen konstriksiyon halkaları veya redüksiyon defektleri şeklinde bir veya daha fazla ekstremiteler defektlerini içeren fetal malformasyonlar görülür^{9,10}. Bu sendromda görülen amniotik bandlar vücudun diğer parçalarından daha fazla oranda ekstremiteler ve parmaklara tutunurken, seyrek olarak da başa olan adezyonlar bildirilmiştir⁹⁻¹².

Amniotik band sekans olgularının %77'sinde multipl anomaliler mevcuttur. Ekstremiteler anomalilerinin yanı sıra hipertelorizm, kolobom, pitozis, lakrimal kanal tıkanıklığı, göz küresi gelişmemesi, yarık dudak ve damak, sindaktili, düşük ayak ve musküler hamartomlar görülebilmektedir. İç organ tutulumu olan olgularda prognoz kötü seyretmektedir. Amniotik band sendromlu vakalar son derece ciddi malformasyonlara sahip olmalarına rağmen kromozom çalışmaları normaldir⁸⁻¹². Hastamızın ekstremiteler dışında anomalisi ve iç organ tutulumu yoktu.

Amniyotik band sendromu oluşumu 8.-18. haftalar arasında gelişmektedir. Eğer ABS gebeliğin 45. gününden önce olur ise çeşitli kafa defektleri (anensefali vb.), fasiyal yarıklar ve büyük organ defektleri (gastroşizis vb.) gelişebilir. 45. günden sonra olur ise; ekstremiteler halka konstrüksiyonları, amputasyon ve psödosindaktili gelişebilir. ABS'lerin az bir kısmının, amniyon zarını oluşturan kollajen yapısındaki genetik değişikliklerden kaynaklandığı gösterilmiştir.

Kollajen yapısındaki genetik patoloji amniyotik kesenin intrauterin zayıf gelişmesine neden olur ve amniyon rüptürüne zemin hazırlar. Konsepsiyonun ilk bir ayı içinde kullanılan oral kontraseptiflerin de etiolojide rol oynayabileceği ileri sürülmüştür¹³.

Olgumuzun annesinde 4. gebelik ayından itibaren sık tekrarlayan enfeksiyon öyküsü vardı. Gebelik süresinde doktor takibi yoktu ve hiçbir ilaç kullanmamıştı. Gebelik süresince travma öyküsü yoktu. Olgumuzun ekstremiteler dışında anomalisi veya iç organ tutulumu yoktu. Hastanın ekstremiteler dışında anomalisinin olmaması ve annesinde 4. gebelik ayından itibaren sık tekrarlayan enfeksiyon öyküsünün olması nedeniyle ABS etiyojisinde

gebelik sürecinde geçirmiş olduğu sık enfeksiyonlar düşünüldü.

Amniyotik band sendromunun prenatal tanısı için genelde ultrasonografi kullanılır. Prenatal tanıda ultrasonografinin yeri büyüktür, ancak ultrasonografide amniotik bandın çoğunlukla tespit edilemediği bildirilmektedir.

Amniotik bandların görülmesi kesin tanı için gerekmediği gibi sadece amniotik band saptanması da ABS'nin tanısının konulması için yeterli değildir¹⁴.

Bazen amniotik bandların fetusta herhangi bir deformasyon oluşturmadığı bazen de spontan gerilemeye uğradığı tespit edilmiştir¹¹⁻¹³. Neonatal ABS'nin tanısını koymak çoğu zaman zordur.

Ancak %29-50 vakada doğru tanı konulabilir. Son zamanlarda prenatal tanı konan olgulara, intrauterin düzeltici ve ekstremiteler kurtarıcı cerrahi girişimler uygulanmaktadır. İn utero onarımın, skarsız doku onarımı sağlamasının yanı sıra, primer deformitenin düzeltilmesi, dolayısıyla sekonder deformite gelişiminin engellenmesi ve doğumda ebeveynlere normal görünümlü çocuğun verilmesi gibi avantajları da vardır^{13,14}.

Sonuç olarak ekstremiteler anomalileriyle getirilen vakalarda ayırıcı tanıda ABS'nin de düşünülmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

REFERANSLAR

1. Muraskas JK, McDonnell JF, Chudik RJ, Salyer KE, Glynn L. Amniotic band syndrome with significant orofacial clefts and disruptions and distortions of craniofacial structures. *J Pediatr Surg* 2003;38: 635-8.
2. Werler MM, Louik C, Mitchell AA. Epidemiologic analysis of maternal factors and amniotic band defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2003;67: 68-72.
3. Bodamer OA, Popek EJ, Bacino C. Atypical presentation of amniotic band sequence. *Am J Med Genet* 2001;100: 100-2.
4. Keswani SG, Johnson MP, Adzick NS, Hori S, Howell LJ, Wilson RD, et al. In utero limb salvage: fetoscopic release of amniotic bands for threatened limb amputation. *J Pediatr Surg* 2003;38: 848-51.
5. Levy PA. Amniotic bands. *Pediatr Rev* 1998;19: 249.
6. Chandran S, Lim MK, Yu VY. Fetal acalvaria with amniotic band syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2000;82: 11-3.
7. Muraskas JK, McDonnell JF, Chudik RJ, Salyer KE, Glynn L. Amniotic band syndrome with significant orofacial clefts and disruptions and distortions of craniofacial structures. *J Pediatr Surg* 2003;38: 635-8.
8. Tanaka O, Koh T, Otani H. Amniogenic band anomalies in fifth-month fetus and in a newborn from maternal oophorectomy during early pregnancy. *Teratology* 1986;33: 187-93.
9. İvit TH, Köksal A, Çukurova K, Keklik A, Yıldız A, Tezcan B. Amniotik Band Sendromu: Bir Olgu Sunumu. *Türkiye Klinikleri Jinekoloj Obstet* 2003;13: 399-400.
10. Klausek DK, Bamforth S. Amnion rupture sequence in previable fetuses. *Am J Med Genet* 1988;31: 63-73.
11. Keswani SG, Johnson MP, Adzick NS, Hori S, Howell LJ, Wilson RD, et al. In utero limb salvage: Fetoscopic release of amniotic bands for threatened limb amputation. *J Pediatr Surg* 2003;38: 848-51.
12. Api M, Görgen H, Fıçıcıoğlu C, Yorgancı C. Amniotik Band Sendromu: Bir Olgu Sunumu. *Perinatoloji Dergisi* 1993;1: 231-5.
13. Pedersen TK, Thomsen SG. Spontaneous resolution of amniotic bands. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18: 673-4.
14. Harling TR, Stelnicki EJ, Hedrick MH, Longaker MT. In utero models of craniofacial surgery. *World J Surg* 2003;27: 108-16.